



Genomikeskuksen perustaminen

Selvityshenkilön raportti 28.2.2018

Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 33/2018

Genomikeskuksen perustaminen

Selvityshenkilön raportti 28.2.2018

Kristiina Aittomäki, professori, ylilääkäri

Sosiaali- ja terveysministeriö Helsinki 2018

Sosiaali- ja terveysministeriö

ISBN PDF: 978-952-00-3987-5

Kannen kuvat: Tuula Holopainen, Irmeli Huhtala, Kuvatoimisto Rodeo, Shutterstock

Helsinki 2018

Kuvailulehti

Julkaisija	Sosiaali- ja terveysministeriö	5.12.2018	
Tekijät	Kristiina Aittomäki		
Julkaisun nimi	Genomikeskuksen perustaminen Selvityshenkilön raportti 28.2.2018		
Julkaisusarjan nimi ja numero	Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 33/2018		
Diaari/hankenumero	STM/2186/2017	Teema	
ISBN PDF	978-952-00-3987-5	ISSN PDF	2242-0037
URN-osoite	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3987-5		
Sivumäärä	39	Kieli	Suomi
Asiasanat	perimä, geeni, genomi, genomitieto, genomikeskus, genomilaki, genomitietokanta, genomilääketiede, täsmälääketiede		
Tiivistelmä <p>2000-luvun aikana genetiikka on noussut merkittäväksi tekijäksi lääketieteen kehityksessä. Tämän taustalla on lisääntynyt tieto ihmisen perimän muutosten, variaatioiden, merkityksestä sairauksien synnyssä ja mahdollisuus kyseisen tiedon hyödyntämiseen paitsi sairauksien diagnostiikassa ja hoidossa, myös sairausriskien tunnistamisessa. Geneettisen tiedon tehokkaan käytön edut on jo voitu todeta harvinaisten sairauksien kohdalla, jossa pitkiä, potilaille raskaita ja terveydenhuoltoa kuormittavia diagnostisia prosesseja on voitu olennaisesti lyhentää. Myös syövän hoidossa geneettistä tietoa käytetään jo nyt hoidon valinnassa ja seurannassa. Geneettisen tiedon uskotaan kuitenkin muuttavan kaikkea lääketiedettä yksilöllistetyimmäksi täsmälääketieteeksi.</p> <p>Geneettistä tietoa käyttävän genomilääketieteen kehityksen edellytys on mahdollisuus laajamittaiseen geneettisen tiedon yhdistämiseen muuhun terveystietoon. Tämän raportin keskeinen ehdotus on yhden kansallisen genomikeskuksen perustaminen ja kyvykkyyksien rakentaminen sekä genomi- että asiantuntijapalveluille. Genomikeskuksen tulisi vastata keskitetystä geneettisen tiedon tallennuksesta ja hallinnoinnista. Selvityksen pohjalta syntynyt arvio on, että siten voidaan aikaansaada laadukas ja riittävän homogeeninen suomalaisten geneettistä variaatiota kuvaava tietokanta, joka edistää genomilääketiedettä Suomessa, ja huomioiden Suomen muut vahvuudet, olisi myös kansainvälisesti kiinnostava.</p> <p>Genomitiedon tallennukseen ja tietojen käytön hallinnoinnin lisäksi genomikeskuksella tulee olla valmius geneettisten tutkimusten ja niistä saatavan tiedon käytön ohjeistukseen terveydenhuollossa. Siten voidaan varmistaa asianmukainen ja kustannustehokas geneettisten tutkimusten käyttö. Ohjeistuksen avulla luodaan myös eri puolella Suomea asuville henkilöille yhdenvertaiset mahdollisuudet hyötyä lisääntyvästä geneettisestä tiedosta keskeisenä ihmisen terveyttä ja sairastuvuutta määräävänä tekijänä.</p>			
Kustantaja	Sosiaali- ja terveysministeriö		
Julkaisun myynti/jakaja	Sähköinen versio: julkaisut.valtioneuvosto.fi Julkaisumyynti: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Presentationsblad

Utgivare	Social- och hälsovårdsministeriet		5.12.2018
Författare	Kristiina Aittomäki		
Publikationens titel	Inrättandet av ett genomcenter Utredningspersonens rapport 28.2.2018		
Publikationsseriens namn och nummer	Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 33/2018		
Diarie- /projektnummer	STM/2186/2017	Tema	
ISBN PDF	978-952-00-3987-5	ISSN PDF	2242-0037
URN-adress	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3987-5		
Sidantal	39	Språk	Finska
Nyckelord	arvsmassa, gen, genom, genominformation, genomcenter, genomlagen, genomdatabas, genomisk medicin, precisionsmedicin		
Referat			
<p>Genetiken har under 2000-talet blivit en betydande faktor inom den medicinska vetenskapens utveckling. Bakom detta ligger de ökade kunskaperna om vilken betydelse förändringar, variationer, i människans arvsmassa har för uppkomsten av sjukdomar och möjligheten att utnyttja dessa kunskaper inte bara inom diagnostiken och behandlingen av sjukdomar utan även vid identifieringen av sjukdomsrisker. Fördelarna med effektiv användning av genetisk information har redan konstaterats i fråga om sällsynta sjukdomar, där man avsevärt kunnat förkorta de långa diagnostiska processer som är belastande för både patienterna och hälso- och sjukvården. Även vid behandlingen av cancer används genetisk information redan idag för att välja behandling och följa upp den. Det förutspås dock att den genetiska informationen kommer att förvandla den medicinska vetenskapen som helhet till mer individuell precisionsmedicin.</p> <p>En förutsättning för utvecklingen av den på genetisk information baserade genomiska medicinen är en möjlighet att på bred front sammanföra genetisk information med övrig hälsoinformation. Det centrala förslaget i denna rapport är att inrätta ett nationellt genomcenter och skapa förutsättningar för både genom- och sakkunnigtjänster. Genomcentret bör ansvara för den centraliserade lagringen och administrationen av genetisk information. Utifrån utredningen bedöms det att man på så sätt kan skapa en högklassig och tillräckligt homogen databas som beskriver finländarnas genetiska variation och främjar den genomiska medicinen i Finland och som, med beaktande av de övriga styrkorna i Finland, är intressant även ur ett internationellt perspektiv.</p> <p>Förutom att genomcentret ska lagra och administrera användningen av genominformation ska centret även ha beredskap att utfärda direktiv om användningen av genetiska undersökningar och tillämpningarna av resultaten från dessa undersökningar inom hälso- och sjukvården. På så vis kan man säkerställa att genetiska undersökningar används på ett ändamålsenligt och kostnadseffektivt sätt. Anvisningarna skapar också lika möjligheter för personer på olika håll i Finland att dra nytta av den allt större mängden genetisk information som en avgörande faktor för människans hälsa.</p>			
Förläggare	Social- och hälsovårdsministeriet		
Beställningar/ distribution	Elektronisk version: julkaisut.valtioneuvosto.fi Beställningar: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Description sheet

Published by	Ministry of Social Affairs and Health		5.12.2018
Authors	Kristiina Aittomäki		
Title of publication	The establishment of Genome Center Finland Rapporteur's report 28 February 2018		
Series and publication number	Reports and Memorandums of the Ministry of Social Affairs and Health 33/2018		
Register number	STM/2186/2017	Subject	
ISBN PDF	978-952-00-3987-5	ISSN PDF	2242-0037
Website address URN	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3987-5		
Pages	39	Language	Finnish
Keywords	genome, gene, genomic data, Genome Center Finland, Genome Act, genome database, genomic medicine, precision medicine		
Abstract <p>In the 2000s, genetics has become an important factor in the development of medicine. This is due to the increasing knowledge of the variations in the human genome and their significance to the onset of diseases and, furthermore, to the possibility for utilising this information not only in the diagnostics and treatment of diseases but also in identifying disease risks. The benefits of the efficient use of genetic information have already been observed in the context of rare diseases, where utilising genetic information has allowed significant reduction in the duration of diagnostic processes which are stressful to patients and cause burden to health care. In cancer treatment, genetic information is already used in selecting and monitoring the treatment. However, genetic information is believed to change all medicine into more individualized precision medicine.</p> <p>Genomic medicine utilizing large scale genetic information, however, requires an opportunity to combine genetic information widely with other health data. A key proposal of this report involves the establishment of one, national genome centre and building abilities for genome and specialist services. The Genome Center Finland should be in charge of creating and managing of a centralised genetic database. A centralized database is the key to a high-quality and homogeneous database that comprises the genetic variation among the Finnish population, promotes genomic medicine in Finland and, considering Finland's other strengths, would also attract interest at the international level.</p> <p>In addition to creation and management of a national genetic database, the Genome Center should also be able to provide instructions and recommendations to the healthcare in the use of genetic tests and the information obtained from the tests. This ensures the appropriate and cost-effective use of genetic testing. This will also enable equal opportunities for people living in different parts of Finland to benefit from the increasing genetic information as a key factor for determining people's health and disease risks.</p>			
Publisher	Ministry of Social Affaris and Health		
Publication sales/ Distributed by	Online version: julkaisut.valtioneuvosto.fi Publication sales: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Sisältö

1	TIIVISTELMÄ	9
1.1	Genomikeskus ja sen ydintehtävät.....	9
1.2	Genomilaki	10
1.3	Genomitietokannat	10
1.4	Tiedon luovuttaminen	12
1.5	Asiantuntijapalvelut	12
1.6	Genomikeskuksen hallinto ja henkilöstö	13
1.7	Genomikeskuksen rahoitus ja ansaintamallit	14
2	JOHDANTO	15
3	TAUSTA.....	17
3.1	Geeneistä genomiin	17
3.2	Genomin muutokset sairauksien syynä.....	17
4	YKSILÖN GENOMITIEDON KÄYTÖN HALLINNOINTI	21
5	GENOMITIEDON KÄYTTÖ TUTKIMUKSEEN JA INNOVAATIO- JA LIIKETOIMINTAAN	22
6	PERUSTELU.....	23
6.1	Genomikeskus ja sen ydintehtävät.....	23
6.2	Genomilaki	24
6.3	Genomitietokannat	25
6.4	Tiedon luovuttaminen	29
6.5	Asiantuntijapalvelut	31
6.6	Genomikeskuksen hallinto ja henkilöstö	32
6.7	Genomikeskuksen rahoitus ja ansaintamallit	33

6.8	Genomitiedon tallennus genomikeskukseen, vapaaehtoista vai säädeltyä?.....	34
-----	--	----

7	Sanasto	36
----------	----------------------	-----------

1 TIIVISTELMÄ

Huhtikuussa 2016 julkisen talouden suunnitelman v. 2017—2020 yhteydessä hallitus päätti, että Suomeen perustetaan genomikeskus. Perustamista on valmistellut Sosi- aali- ja terveysministeriön (STM) nimittämä työryhmä sekä allekirjoittanut osa-aikai- sena selvityshenkilönä.

1.1 Genomikeskus ja sen yhdintehtävät

Genomikeskuksen perustaminen on ajankohtainen ja genomilääketiedettä merkittä- västi Suomessa edistävä toimenpide.

1. Suomeen tulisi perustaa yksi kansallinen genomikeskus, joka toiminnassaan huomioi Suomen koko maantieteellisen alueen ja eri toimijoiden tarpeet mo- nipuolisesti.
2. Genomikeskuksen tulee toiminnallaan tukea eettisesti kestävää ja yksilöiden tietoturvan huomioivaa geneettisen tiedon käyttöä terveydenhuollossa, tutki- muksessa sekä innovaatio- ja liiketoiminnassa.
3. Genomikeskukseen tallennettua tietoa tulee käyttää hankkeisiin, joiden tar- koituksena on terveyden edistäminen.
4. Genomikeskuksen tulee toiminnallaan tukea täsmälääketieteen kehittymistä suomalaisessa terveydenhuollossa.
5. Genomikeskuksen tulee toiminnallaan tukea biopankkitoimintaa.
6. Genomikeskuksen tulee olla aktiivinen toimija kansainvälisessä genomilää- ketieteen yhteistyössä.

7. Genomikeskuksen tehtävät jakautuvat kahteen ydinalueeseen: kansalliset genomitietokannat ja niiden ylläpito sekä genomilääketieteeseen ja genomitiedon käyttöön liittyvät asiantuntijapalvelut.

1.2 Genomilaki

8. Suomeen tulisi säätää genomilaki.
9. Lain tulee kieltää geneettiseen tietoon perustuva syrjintä.
10. Genomilain tulee säädellä genomitiedon käyttöä eri tarkoituksiin siten, että yksilön oikeudet ja tietoturva toteutuvat, huomioiden erityisesti alaikäiset ja muut vajaavaltaiset.
11. Genomilain tulee määritellä genomitutkimuksiin liittyvien suostumusten tarve ja kuvata niiden hallinnointi.
12. Genomilain tulee määritellä genomikeskuksen viranomaistehtävät, kuten genomitiedon pysyvä tallennus ja tiedon käsittelyn perusteet genomikeskuksessa.
13. Genomilain tulee määritellä voidaanko genomitietoa hävittää ja mahdollisen hävityksen edellytykset.
14. Genomilain tulee määritellä geneettiseen tiedon tuottamiseen ja sen käyttöön liittyvä viranomaisvalvonta.

1.3 Genomitietokannat

15. Kansallisten genomitietokantojen perustamiseksi genomikeskukseen tulee perustaa alusta suomalaisen genomitiedon tallennusta varten.
16. Genomitiedon tallennuksen tulee olla pysyvää siten, että tietoa ei ilman erityistä syytä tai laissa säädettyä perustetta hävitetä.
17. Genomitiedon tallennuksen ja käsittelyn arkkitehtuuri tulee rakentaa siten, että tietoturva voidaan taata mahdollisimman tehokkaasti ja että tietoa voidaan joustavasti käyttää luvanvaraisiin tarkoituksiin.

18. Genomitietokannan perustan muodostaa raaka- eli sekvenssitieto, joka tallennetaan jokaisen tiedon tuottajan omalle, rajatulle alustalle. Tieto on henkilötunnisteellista.
19. Tiedon tuottajalle varataan riittävä tietoturvallinen alusta, jossa se voi toteuttaa tuottamaansa tietoon liittyvää laskentaa ja analysointia.
20. Tiedon tuottaja määrittelee ne henkilöt, joilla on pääsy tuottajan omaan tietoon.
21. Genomikeskuksen tulee käyttää kansainvälisiä laatustandardeja.
22. Genomikeskuksen tulee valvoa tallennettavan tiedon laatua asettamiensa kriteereiden perusteella.
23. Genomikeskus määrittelee tietoaaineistojen kuvauksen, jolloin syntyy rekisteri genomikeskukseen tallennetusta tiedosta.
24. Tallennusvaiheessa tiedon käyttöön muiden, kuin tiedon tuottajan omiin tarkoituksiin, voidaan asettaa joko yleinen tai tiettyyn käyttötarkoitukseen liittyvä 12 kk pituinen aikaraja, jota ennen tietoa ei luovuteta muille käyttäjille.
25. Genomikeskus tuottaa raakatiedosta yhdenmukaisen varianttikuvauksen.
26. Varianttikuvauksen tieto tallennetaan henkilötunnisteisena tietona.
27. Varianttikuvauksen tiedoista genomikeskus muodostaa kansallisen viitetietokannan.
28. Kansallinen viitetietokanta sisältää tiedon varianttien yleisyydestä (esiintyvyys väestössä) ja tulkinnan niiden lääketieteellisestä merkityksestä.
29. Viitetietokantaa on anonymi ja muodostuu suuresta määrästä tietoa yhdistettynä, eikä siitä voi yksilöä tunnistaa. Viitetietokanta on verkossa vapaasti käytettävissä, mutta siihen tulee liittyä käytön seuranta kuvaava loki-tiedosto.
30. Viitetietokannasta tulee mahdollisuuksien mukaan luoda yhteys kansainvälisiin tietokantoihin
31. Genomikeskus voi tehdä omiin tietokantoihinsa kohdistuvaa tutkimusta.

1.4 Tiedon luovuttaminen

32. Luvan suomalaisen genomitiedon laaja-alaiseen (muu kuin itse tuotettu tieto) käyttöön antaa kansallinen lupaviranomainen, jolta kyseistä lupaa tulee hakea.
33. Genomikeskus voi luovuttaa varianttikuvauksen kautta raakatiedosta tuottamaansa tietoa luvanvaraisesti. Tieto voi olla henkilötunnisteellista, pseudonymisoitua (koodattua tietoa) tai anonymisoitua tietoa.
34. Genomikeskus ei luovuta raakatietoa.
35. Genomikeskuksen asiantuntijat osallistuvat tarpeen mukaan tietopyyntöjen käsittelyyn lupaviranomaisen kanssa.

1.5 Asiantuntijapalvelut

36. Genomikeskus toimii suomalaisena genomilääketieteen osaamiskeskuksena ja asiantuntijaresurssina.
37. Genomikeskuksen tulee palvella sekä asiantuntijoita että väestöä genomitietoon liittyvissä kysymyksissä, mutta se ei tee terveydenhuollon organisaatiolle kuuluvia tehtäviä.
38. Genomikeskus ohjeistaa julkista terveydenhuoltoa geenitestien käytössä, siten että tieto on helposti saatavissa esimerkiksi verkossa sijaitsevassa tietokannassa, jossa on tehokas hakutoiminto.
39. Genomikeskus ohjeistaa suomalaisia toimijoita genomitutkimuksiin liittyvien sekundaarilöydösten palauttamisesta näytteen antajille.
40. Genomikeskuksen tulee luoda verkkoon väestölle suunnattua tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille.
41. Genomikeskukseen tulisi huomioida väestön tarpeet perustamalla perinnöllisyyshoitaja-tasoisien asiantuntijan puhelinpalvelun sitä väestön osaa varten, jolle verkkopalvelut eivät ole saatavissa.

42. Genomikeskus osallistuu genetiikan alan ammattilaisten koulutuksen suunnitteluun ja toteutukseen genomilääketieteen asiantuntijaresurssina.
43. Genomikeskuksella tulee olla väestöä, asiantuntijoita ja asiakkaita palvelevat nettisivut sekä suomen-, ruotsin- että englanninkielisenä.

1.6 Genomikeskuksen hallinto ja henkilöstö

44. Riippumatta genomikeskuksen sijainnista Sosiaali- ja terveysministeriön hallinnon alalla, genomikeskuksen tulee fyysisesti sijaita toimintaympäristössä, jossa sen asiantuntijoilla on päivittäin mahdollisuus vuorovaikutukseen muiden genomilääketieteen ja -tutkimuksen asiantuntijoiden kanssa.
45. Genomikeskuksella tulee olla johtaja, joka omaa genomilääketieteen asiantuntemusta ja joka on akateemiselta arvoltaan dosentti.
46. Genomikeskuksella tulee olla sen omia hallinnon palveluita tukeva henkilöstö.
47. Genomikeskus muodostuu kahdesta yksiköstä, genomipalveluyksikkö ja asiantuntijapalveluiden yksikkö, joilla on vastuuasiantuntija.
48. Genomikeskuksella tulee olla riittävä henkilöstö genomitietokantojen ja niihin liittyvien palvelujen ylläpitämiseksi.
49. Genomikeskuksen henkilöstön määrää tulee säännöllisesti arvioida suhteessa genomikeskuksen tehtävien kehittymiseen.
50. Terveystieteiden ohjeistamiseksi genomikeskukseen tulee palkata kokoaikaisia asiantuntijoita, joilla on riittävä genetiikan osaaminen, kuten perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärin tutkinto.
51. Genomikeskuksella tulee olla 15-20 pysyvää, nimettyä asiantuntijaa, jotka osallistuvat tarvittaessa genomikeskuksen toimintaan.
52. Genomikeskuksen tulee käyttää omia ja ulkopuolisia asiantuntijoita genomilääketiedettä koskevien kysymysten ratkaisemiseksi.

- 53. Genomikeskuksella tulee olla ulkopuolisista asiantuntijoista koostuva ohjausryhmä.
- 54. Genomikeskukselle tulee perustaa asiakasraati, joka osallistuu keskuksen toiminnan kehittämiseen.

1.7 Genomikeskuksen rahoitus ja ansaintamallit

- 55. Genomikeskukselle tulee viranomaistehtäviä varten varmistaa perusrahoitus 10 vuoden ajaksi.
- 56. Genomikeskus voi laskuttaa tuottamistaan palveluista.
- 57. Genomikeskus voi laskuttaa genomitiedon tallennuksesta, mutta tällöin kustannusten tulee olla tiedon tuottajalle merkittävästi vähäisemmät kuin tuottajan itsensä järjestämä tallennus.

2 JOHDANTO

2000-luvulla on käynyt ilmeiseksi, että geneettisellä tiedolla on keskeinen merkitys lääketieteen kehittyessä yhä voimakkaammin yksilöllisen ja kohdennetun sekä ehkäisevän lääketieteen suuntaan. Laajamittainen geneettisen tiedon hyödyntäminen terveydenhuollossa edellyttää kuitenkin valmistautumista ja tällaisen suunnitelman laatiminen sisältyi vuonna 2014 julkistettuun kansalliseen Terveysalan tutkimus- ja innovaatiotoiminnan kasvustrategiaan (TEM raportteja 12/2014). Kansallisen genomistrategian laatimiseksi Sosiaali- ja terveysministeriö (STM) asetti työryhmän ajalle 1.9.2014 – 30.4.2015. Strategia julkaistiin työryhmän mietintönä toukokuussa 2015 (Raportteja ja muistioita, STM 2015:24).

Kansallisen genomistrategian vision, ”Vuonna 2020 hyödynnämme genomitietoa tehokkaasti ihmisten terveyden hyväksi”, tavoittelemiseksi työryhmä tunnisti seitsemän tavoitetta:

- Genomitiedon käytölle on eettiset periaatteet ja lainsäädäntö
- Suomessa on genomitiedon tehokkaan hyödyntämisen mahdollistavat tietojärjestelmät
- Terveystieteen henkilöstöllä on valmiudet genomitiedon käyttöön
- Genomitutkimus on liitetty kiinteästi terveydenhuollon toimintaan
- Genomitietoa käytetään laajasti terveydenhuollossa yksilön ja väestön tarpeista lähtien
- Genomiikassa Suomi on kansainvälisesti houkutteleva tutkimus- ja liiketoimintaympäristö
- Ihmiset kykenevät hyödyntämään genomitietoa omassa elämässään

Kansallisen genomistrategian laatineen työryhmän keskeinen huomio oli, että genomitieto olisi muun terveystiedon ohella saatava tehokkaaseen käyttöön Suomessa ja että tulisi välttää tiedon pirstaloituminen. Strategiatyön johtopäätöksenä oli, että Suomeen tarvitaan kansallinen toimija, genomilääketieteen osaamiskeskus, joka tarjoaa terveydenhuollossa, tutkimukselle ja yrityksille yhden asiointipisteen genomiiikkaan liittyvissä kysymyksissä. Tässä raportissa tätä toimijaa kutsutaan genomikeskukseksi.

Huhtikuussa 2016 julkisen talouden suunnitelman v. 2017—2020 yhteydessä hallitus päätti perustaa Suomeen genomikeskuksen, jolla tavoitellaan Suomen kehittymistä edelläkävijämaaksi ja kansainvälisesti halutuksi yhteistyökumppaniksi genomitietoa hyödyntävälle terveydenhuollolle, huippututkimukselle ja globaalille liiketoiminnalle. Koska genomitietoa hyödyntävä tutkimus tapahtuu pitkälti biopankkitoiminnan puitteissa, päätettiin samalla tehostaa julkisten biopankkien toimintoja ja varmistaa niiden tehokas yhteistyö genomikeskuksen kanssa. Osana täsmälääketieteen hanketta on päätetty perustaa myös kansallinen syöpäkeskus. Perustamiskustannuksiin näille kolmelle hankkeelle kohdennettiin kaikkiaan yhteensä 17 milj. euroa vuosille 2017—2020.

Genomikeskuksen perustamista varten STM asetti 12.10.2016 Genomikeskustyöryhmän, jonka puheenjohtajaksi nimitettiin johtaja Liisa-Maria Voipio-Pulkki ja varapuheenjohtajaksi lääkintöneuvos Jaakko Yrjö-Koskinen. Perustamista on lisäksi valmistellut allekirjoittanut osa-aikaisena selvityshenkilönä 1.8.2017 alkaen.

Tämä raportin valmistelu perustuu monien asiantuntijoiden kanssa käytyihin keskusteluihin, joista olen suuresti kiitollinen, sekä genomikeskustyöryhmässä tehtyyn työhön. Useat Sosiaali- ja terveysministeriön virkamiehet ovat merkittävästi tukeneet raportin valmistelua.

Raportissa pyritään kuvaamaan käytännönläheisesti genomikeskuksen ydintoimintaan ja sen edellytyksiä. Raporttiin ei sisälly kokonaisarkkitehtuurin kuvausta, joka on erikseen nimettyjen asiantuntijoiden tehtävä.

3 TAUSTA

3.1 Geeneistä genomiin

Ihmisen perimään, genomiin, kohdistuvia tutkimuksia on sairauksien diagnosoimiseksi tehty jo 1950-luvun lopulta alkaen ihmisen perimän kromosomirakenteen selvittämällä vuonna 1956. Monet tiedossa ja teknologioissa tapahtuneet muutokset ovat sen jälkeen edistäneet mahdollisuuksia genomitiedon käyttöön ihmisten ja koko ihmiskunnan terveyden hyväksi, erityisesti Human Genome -projekti ja sitä seurannut uusi sekvensointitekнологia. Kansainvälinen genomiprojekti, Human Genome Project, jonka silloin kunnianhimoisena tavoitteena oli koko ihmisen genomien emäsrakenteen (sekvenssi) ja siinä olevien geenien selvittäminen valmistui v. 2003.

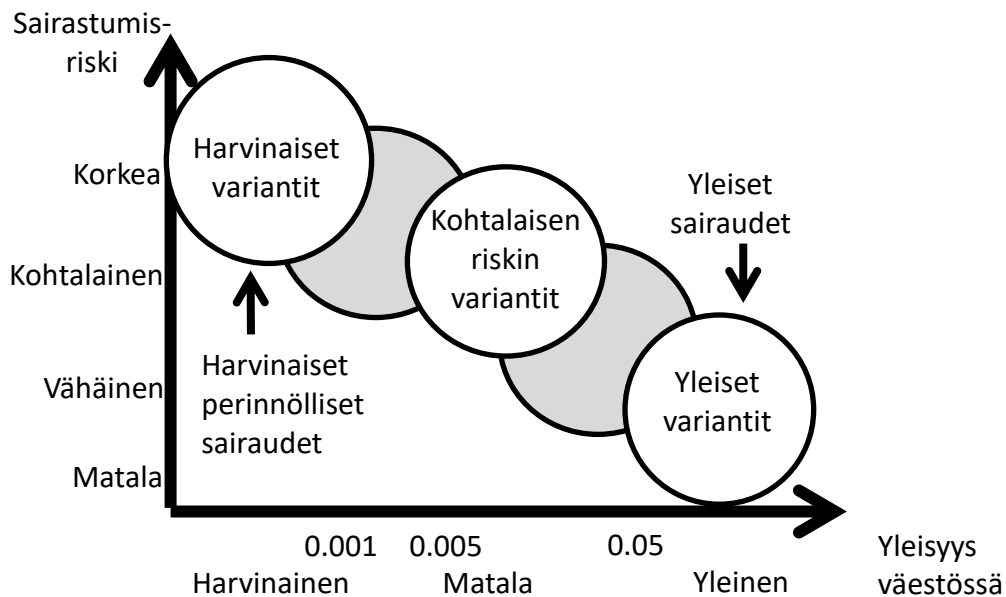
Laajat koko ihmisen genomien kattavat tutkimukset mahdollistuivat, kun uusi sekvensointitekнологia, massiivinen rinnakkaissekvensointi (MPS), jota kutsutaan yleisesti nimellä uuden sukupolven sekvensointi (Next Generation Sequencing, NGS), kehitettiin. NGS teknologian mahdollistettua edullisen ja nopean sekvensoinnin, diagnostisten tutkimusten painopiste on siirtynyt yksittäisten geenien tutkimuksesta geenipaneelien ja eksomeihin (kaikki ihmisen proteiineja koodittavat geenit). Koko genomien kattavat tutkimukset (whole genome sequencing, WGS) ovat tätä kirjoitettaessa olleet pääosin tieteellisessä käytössä, mutta siirtymässä nopeasti kliiniseen käyttöön. Genomiset tutkimukset, joilla tässä tarkoitetaan laajoja, ei kohdennettuja genomien tutkimuksia, kuten eksomisekvensointi, ovat tulleet kliiniseen käyttöön, mutta samalla niiden käyttöön liittyy haasteita, jotka eivät liity kohdennettuihin geenitutkimuksiin. Tällaisia ovat mm. merkitykseltään epäselvät löydökset (variant of unknown significance, VUS), sekundaarilöydökset ja suostumuksen käyttö diagnostisissa tutkimuksissa, joihin kaikkiin tulisi terveydenhuollossa ja tutkimuksessa olla eettiset kestävätkä toimintatavat.

3.2 Genomin muutokset sairauksien syynä

Kansallisen genomikeskuksen perustamisen motiivi on sen kautta saatava hyöty sekä yksilön että väestön terveydelle, tutkimukselle ja innovaatiotoiminnalle. Arvioitaessa terveyshyötyjä, geneettisen tiedon käyttö voidaan jakaa viiteen ryhmään: 1) perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät sairaudet, 2) korkean riskin perinnölliset alttiudet, 3) väestössä yleiset alttiudet, 4) riskiprofilointi yleisissä sairauksissa sekä 5) genomien hankitut muutokset, joka sisältää syöpägenetiikan. Ituradan-

muutoksia tarkasteltaessa neljä ensimmäistä ryhmää muodostavat omat kokonaisuutensa sairausriskin suuruuden ja riskin taustalla olevien muutosten yleisyyden perusteella (kuva 1). Tässä tarkastelussa käytetään esimerkkinä molekyyligeneettisiä, sekvensointitekнологiaan pohjautuvia tutkimuksia, todellisuudessa diagnostiikka tapahtuu monilla eri menetelmillä.

Kuva 1. Perimän variaatioiden vaikutus sairausriskiin (y) ja niiden yleisyys väestössä (x). Perinnöllisiä sairauksia aiheuttavat väestössä harvinaiset genomien variaatiot. Yleisten sairauksien taustalla arvioidaan olevan suuri joukko väestössä yleisiä muutoksia, joiden merkitys sairausriskiin on yksittäisenä vähäinen. Kaikkia muutoksia voidaan tunnistaa. Modifioitu, Manolio et al. Nature 461, 747-753 (2009).



Perinnölliset, pääosin yhden geenivirheen perusteella määräytyvät sairaudet. Suurin geneettisistä tutkimuksista saatava hyöty on toistaiseksi osoitettu yksilöillä tai perheissä, joissa on todettu perinnöllinen sairaus tai alttius, joita arvioidaan olevan noin 7 000–8 000. Vaikka yksittäiset perinnölliset sairaudet ovat väestössä harvinaisia, niitä arvioidaan sairastavan noin 6 % väestöstä. Näille henkilölle ja perheille täsmällisen diagnoosin saaminen on ensiarvoisen tärkeää ja geneettisten tutkimusten käyttö kustannustehokasta, sillä monissa sairauksissa diagnoosi voidaan asettaa vain geenitutkimuksen avulla. Täsmällinen diagnoosi lopettaa turhat ja ohjaa tarpeelliset tutkimukset, mahdollistaa perheenjäsenten riskin määrittämisen ja perheenperustamisen vaihtoehtojen pohdinnan. Harvinaisten sairauksien diagnostiikan tehostamiseen on

kiinnitetty huomiota myös EU:n tasolla osana eri maiden kansallista Harvinaisten sairauksien ohjelmaa. Äskettäin tehdyssä selvityksessä todettiin, että harvinaisen sairauden diagnoosia edelsi keskimäärin 7.3 eri lääkärin vastaanotto ja diagnoosin saaminen kesti keskimäärin 4.8 vuotta (0-20 v.). Jos harvinaisten perinnöllisten sairauksien diagnostiikkaa halutaan tehostaa, tämä edellyttää nykyistä aktiivisempaa genomisten tutkimusten käyttöä. Kalliidenkin tutkimusten käyttö on kustannustehokasta, mutta tarvitsee ohjeistusta.

Korkean riskin perinnöllinen alttius koskee erityisesti monia perheittäin esiintyviä, mutta väestössä yleisiä syöpiä kuten rinta- ja munasarjasyöpä ja suolistosyöpä. Nämä eroavat perinnöllisistä sairauksista sairastumisriskin suhteen, joka vaihtelee, ollen esimerkiksi BRCA1-geeniin liittyvässä rintasyövän alttiudessa 70% elinikäiseksi riskiksi muutettuna. Näissä alttiuksissa voidaan geenitutkimusten avulla tunnistaa riskiryhmiä, mutta ei ennustaa sitä, kuka tulee sairastumaan. Korkean riskin perinnöllisessä alttiudessa seuranta- ja ehkäisevät toimenpiteet ovat perusteltuja ja geenitestit tarpeellisia. Testaus kohdistuu sairastuneisiin henkilöihin ja heidän perheisiinsä. Nämä geenitestit tehdään yleensä erikoissairaanhoidossa, sillä korkean riskin alttiuden toteutumisella on laajamittaiset vaikutukset henkilön perheessä ja usein laajemminkin suvussa.

Väestössä yleisistä alttiuksista tavallisimpia ovat laskimotukoksille altistava faktori V (Leiden) mutaatio ja laktoosi-intoleranssi. Näiden alttiuksien kantajia on väestössä huomattava määrä, Leiden mutaatio todetaan 2-3%:lla ja laktoosi-intoleranssi noin 18%:lla aikuisväestöstä Suomessa. Tutkimukset tehdään perusterveydenhuollossa, jonne ne luonteensa puolesta kuuluvat ja jossa asianmukainen neuvonta voidaan järjestää. Näissäkin tutkimuksissa saatetaan tarvita ohjeistusta esimerkiksi siitä, tuleeko perheenjäsenille järjestää tutkimuksia ja miten.

Riskiprofilointi yleisissä sairauksissa. Koko genomien kattavien tutkimusten tultua mahdolliseksi, ensimmäiset laajat sairauksien etiologiaa koskevat tutkimukset olivat koko genomien kattavia assosiaatiotutkimuksia (genome -wide association studies, GWAS). Näiden tutkimusten kohteena on ollut useita satoja erilaisia yleisiä sairauksia, alttiuksia ja ihmisen ominaisuuksia. GWAS-tutkimusten tavoite oli tutkittujen sairauksien ja ominaisuuksien geneettisen taustan selvittäminen ja edelleen mahdollisten uusien kohteiden tunnistaminen kehittyvälle hoidolle. Tutkimusten myötä on selvinnyt, että vaikka tutkittuihin tauteihin liittyy perinnöllinen alttius, geneettinen tausta on vaihteleva ja koostuu suuresta määrästä genomien variaatioita. Myös väestökohtaisesti geneettinen tausta voi vaihdella. Riskiprofiloinnin avulla voidaan arvioida yleisten sairauksien sairastumisriskiä ja se on todennäköisesti hyödyllinen myös riskistratifiointissa erilaisia seuloja ajatellen. Riskiprofiloinnin käyttö vaatii kuitenkin tieteellisiä jatkotutkimuksia ennen kuin sitä voidaan soveltaa laajasti terveydenhuollossa.

Genomin hankitut muutokset. Syöpä syntyy solujen genomissa tapahtuvien muutosten pohjalta ja siten syöpägenomi eroaa peritystä genomista. Tunnistamalla syöpägenomin muutoksia voidaan tunnistaa mahdollisia kohteita täsmähoidolle, kuten jo tapahtuukin. Monien syöpien luokittelu ja hoidon valinta määräytyy geneettisten tutkimusten perusteella ja geneettiset tutkimukset ovat välttämättömiä monien syöpien diagnostiikassa, hoidon valinnassa ja seurannassa.

Moniin yllämainittuihin potilaan hoitoon liittyviin tilanteisiin tarvitaan kansallista ohjeistamista, johon genomikeskuksen asiantuntijapalvelulla voidaan vastata.

4 YKSILÖN GENOMITIEDON KÄYTÖN HALLINNOINTI

Genomitiedon ei katsota olevan yksilön omaisuutta, koska hänen sukulaisensa jakavat samaa genomia (esimerkiksi sisarukset keskimäärin 50%) ja koska genomitieto on abstrakti käsite, jolla ei ole yhtä, helposti tunnistettavaa omistajaa. Perustettavan genomikeskuksen tietokannassa olevan genomitiedon käyttöä tulee kuitenkin hallinnoida. Genomikeskuksessa olevan tiedon hallinnointiin voidaan tunnistaa useita mahdollisia tahoja: näytteen antanut henkilö, lupaviranomainen, genomitutkimuksen järjestänyt (ja maksanut) organisaatio (esimerkiksi tutkimusryhmä tai terveydenhuollon toimintayksikkö) tai genomikeskus.

Henkilö tulee itse voida hallinnoida oman näytteensä käyttöä ainakin siinä määrin, että käytön voi sallia tai kieltää muihin kuin omaan (tai lähiomaisen) terveyteen liittyviin tarkoituksiin. Kun tavoitteena on laaja-alainen genomitiedon käyttö, ei tiedon käyttöä olisi käytännöllisistä syistä mahdollista hallinnoida yksittäisen hankeen tai käyttötarkoituksen tasolla. Mikäli genomikeskukseen rakennetaan kyvykkyys tallentaa kansalaisen itsensä tuottamaa genomitietoa, hänen asemansa tiedon hallinnoinnin osalta muuttuu. Tällöin hänen asemansa muuttuisi tiedon tuottajaksi, joten tiedon hallinnointiin liittyvät kysymykset tulisi ratkaista genomilaissa myös tätä vaihtoehtoa ajatellen.

Lupaviranomainen on taho, joka tulee hallinnoimaan genomitiedon käyttöä tiedon tarvitsijalle, lukuunottamatta sitä, että tiedon tuottaja hallinnoi itse tuottamansa tiedon käyttöä. Genomikeskuksella ei siten tulisi olemaan suurta roolia tiedon käytöstä päättäessä, joskin se tulisi osallistumaan lupaviranomaisen toimintaan.

5 GENOMITIEDON KÄYTTÖ TUTKIMUKSEEN JA INNOVAATIO- JA LIIKETOIMINTAAN

Varsin suuria odotuksia on asetettu siihen, että merkittäviä lääketieteellisiä havaintoja ja liiketoimintaan johtavia innovaatioita syntyy genomitiedon avulla. Edellytyksenä on genomitiedon jalostaminen muulla terveystiedolla. Tähän katsotaan olevan Suomessa erityisen hyvät mahdollisuudet ja tämän mahdollisuuden odotetaan edelleen parantuvan terveystiedon toisiokäytön lain uudistumisen myötä. Jo genomistrategiassa tunnistettiin riski mahdollisten hyötyjen päätyemisestä pelkästään muualle ja että tulisi varmistaa niiden jääminen myös Suomeen. Tämä voi tapahtua paitsi sopimusteknisesti myös siten, että tieto luovutetaan mahdollisimman pitkälle jalostettuna sen tarvitsijalle.

Tiedetään, että Suomessa väestö on hyvin motivoitunut osallistumaan tieteelliseen, yleishyödylliseen tutkimukseen. Tämän lisäksi tulee aktivoida kansalaiskeskustelua ja tarjota avoimesti informaatiota tiedon käytöstä innovaatio- ja liiketoimintaan.

6 PERUSTELU

6.1 Genomikeskus ja sen ydintehtävät

Perustelu tiivistelmän kohtiin 1-7.

Suomeen tulisi perustaa yksi kansallinen genomikeskus, joka toiminnassaan huomioi koko Suomen maantieteellisen alueen ja eri alueiden toimijoiden mahdollisesti erilaiset tarpeet. Yhdellä keskuksella on monia etuja verrattuna verkostomaiseen, usean yksikön muodostamaan keskukseseen. Yhden yksikön on mahdollista ylläpitää laadullisesti homogeenistä, samat kriteerit täyttävää tietokantaa ja tehdä päivityksiä koko tiedostoon samanaikaisesti. Verkostomaisessa rakenteessa voi tapahtua vähittäistä laatukriteereiden eritymistä ja riskinä on päivitysten tekeminen eriaikaisesti, jolloin menetetään homogeenisen tietokannan toimivuus. Terveystieteiden ohjeistuksen näkökulmasta keskitetty ohjausvastuu pystyy huomattavasti nopeammin ja joustavammin reagoimaan genetiikan kentässä jatkuvasti tapahtuviin muutoksiin kuin verkostomainen rakenne. Tämä ei kuitenkaan saa merkitä, ettei ohjeistusta laadittaisi koko maan asiantuntijoiden yhteistyönä, vaan päinvastoin, tämä on ehdottoman tarpeellista.

Genomikeskuksen toiminnan tulee olla eettisesti kestävä ja yksilöiden tietoturvan huomioivaa kaikilla sen toiminta-alueilla. Genomikeskuksen tulee erityisesti ohjeistaa tällaisten toimintamallien rakentumista terveydenhuollossa. Vaikka monet terveydenhuollon yksiköt käyttävät jo nyt geenitutkimuksia, tulee oikeat käytännöt jalkauttaa terveydenhuollon kaikille tasoille, myös sinne, missä genomitiedon käyttö ei toistaiseksi ole ollut ajankohtaista. Toiminnassa tulee huomioida myös kaikki ne genomitiedon käyttöalueet, jotka on tunnistettu jo hallituksen kärkihankerahoituksen yhteydessä ja rakennettava palvelut siten, että kaikki käyttöalueet toteutuvat. Väestön luottamuksen saavuttamiseksi ja ylläpitämiseksi on huomioitava, että genomikeskuksen tietoa käytetään vain terveyttä edistäviin hankkeisiin, jotka voivat olla kaikilta toiminta-alueelta lähtöisin. Jo nyt on nähtävissä genomitiedon käyttöä tarkoituksiin, jotka eivät täytä tätä edellytystä ja joihin tiedon luovuttaminen voisi murentaa genomikeskuksen toiminnan uskottavuutta.

Täsmälääketiede perustuu suurelta osin geneettisen tiedon käyttöön. Sen taustana on potilaan oman genomin muutosten tunnistaminen sairauden syynä, sopivan lääkeshoidon valinnassa tai mahdollisesti sairausriskin arvioinnissa ja toisaalta syöpäkuudoksen geneettisten muutosten tunnistaminen syöpähoitovalinnassa. Genomikeskuksen tulee toiminnallaan tukea täsmälääketieteen kehittymistä suomalaisessa tervey-

denhuollossa siten, että genomikeskuksessa oleva tieto on mahdollista käyttää täsmälääketieteen kehitystä edistämään. Oleellista on huomioida myös biopankkitutkimuksen tarvitsema genomitieto. Genomikeskus ei kilpaile biopankkien kanssa tutkimusprojekteista. Päinvastoin, sen tulee tukea biopankkitoimintaa tekemällä genomitiedon tallennus turvalliseksi ja kustannuksiltaan edulliseksi. Genomikeskuksen perustaminen tulee olla biopankkitutkimusta edistävä toimenpide.

Genetiikka, kuten kaikki lääketiede, on kansainvälistä ja genomikeskuksen tulee asemoitua aktiiviseksi toimijaksi kansainvälisessä toimintaympäristössä. Suomen monet vahvuudet tunnetaan maailmalla hyvin. Näitä ovat korkealaatuinen terveydenhuolto, elektroninen sairaskertomus, luotettavat rekisterit, IT-osaaminen ja erityisesti väestöhistoria, joka tekee Suomesta kiinnostavan yhteistyökumppanin monille muille toimijoille. Samalla on varmistettava, että suomalaisen genomitiedon käytöstä hyötyvät erityisesti suomalaiset.

Genomikeskuksen toiminta keskittyy kahteen ydinalueeseen, genomipalveluihin ja genomitiedon käyttöön liittyviin asiantuntijapalveluihin, joita käsitellään tarkemmin seuraavissa kappaleissa.

6.2 Genomilaki

Perustelu tiivistelmän kohtiin 8-14.

Suomen lainsäädäntö, EU-lainsäädäntö ja Suomen ratifioimat kansainväliset sopimukset säätelevät jo nyt monin tavoin genomitiedon käyttöä. Kun perustettavalle genomikeskukselle suunnitellaan viranomaistehtäviä, tulee kyseisistä tehtävistä ja genomikeskuksen perustamisesta säätää lailla. Genomikeskuksen ydintehtävä tulee olemaan genomitiedon tallennus, joten lain tulee määritellä tiedon käsittelyn perusteet sekä genomikeskuksessa että tiedon luovutuksessa. Tarkoitukset, joihin genomikeskuksessa olevaa tietoa ei voi käyttää tulee määrittää. Pysyvän tallennuksen yhteydessä myös tiedon hävittämistä tulee säädellä, koska tiedolla saattaa olla merkitystä näytteen antaneen henkilön jälkeläisille. Jälkeläisten tai sukulaisten oikeutta saada tietoa edesmenneen lähiomaisen tai sukulaisten genomista tulee säätää laissa. Kun suunnitellaan keskitettyä pysyvää genomitiedon tallennusta ja laaja-alaista käyttöä, on väestön kannalta luottamusta herättävää, että toiminta säädellään erityislilla. Genomitietoa käyttävien toimijoiden kannalta olisi hyödyllistä, että tiedon käyttötarkoituksia, tallennusta ja mahdollista hävittämistä koskeva säännöstö olisi koottuna yhteen erityislakiin.

Laissa tulee spesifisesti kieltää geneettiseen tietoon perustuva syrjintä. Yhdysvalloissa laki geneettiseen tietoon perustuvan syrjinnän kieltämiseksi (Genetic Information Nondiscrimination Act) säädettiin v. 2008 erityisesti huomioiden syrjintä liittyen terveyteen, vakuutuksen saamiseen ja työelämään. Geneettisessä kirjallisuudessa on kuvattu, kuinka jopa kuolemaan johtavissa sairauksissa, joihin on olemassa hoito, kuten kardiomyopatia, ihmiset saattavat kieltäytyvät geenitestistä siihen liittyvän sosiaalisen stigman vuoksi ja pelätessään joutuvansa muita huonompaan asemaan vakuutusta haettaessa. Vastaava pelko syrjinnästä on näiden henkilöiden kohdalla ulottunut myös lähimaisiin, erityisesti lapsiin. Genomilain avulla voidaan pyrkiä estämään näiden uhkien toteutuminen.

Suomessa tutkimukseen osallistuminen ja näytteen antaminen tutkimukseen edellyttää osallistujan nimenomaista kirjallista suostumusta. Terveystieteiden tutkimuksessa ei suostumusta ole edellytetty myöskään geneettisissä tutkimuksissa. Kansainvälinen toimintatapa on tästä poikkeavaa ja tutkimusten siirtyessä laajoihin genomisiin tutkimuksiin, on käytännön muuttaminen ajankohtaista. Kun genomilaissa tullaan säätämään suostumuksen käytöstä, tulee pohtia, ulottuuko tämä laajoihin genomisiin tutkimuksiin myös terveydenhuollon toiminnassa. Joka tapauksessa tulee huomioida erityisesti alaikäiset ja vajaavaltaiset ja heidän oikeutensa.

Arkaluontoisen henkilötiedon käyttöä säädellään monin tavoin henkilön yksityisyyden suojaamiseksi. Vaikka geneettistä tietoa pidetään nimenomaan arkaluontoisena henkilötietona, jolla on vaikutusta paitsi henkilöön myös hänen sukulaisiinsa, ei geneettisten tutkimusten tekemistä ja siten arkaluontoisen henkilötiedon tuottamista erityisesti säädellä. Myöskään geenitestien yhteydessä henkilön terveyteen liittyvää neuvontaa ei säädellä, vaan kyseistä neuvontaa voi Suomessa antaa kuka tahansa. Genomilakia säädettäessä tulisi pohtia, tuleeko geneettisen tiedon tuottamisen, käytön ja neuvonnan kuulua viranomaisvalvonnan piiriin.

6.3 Genomitietokannat

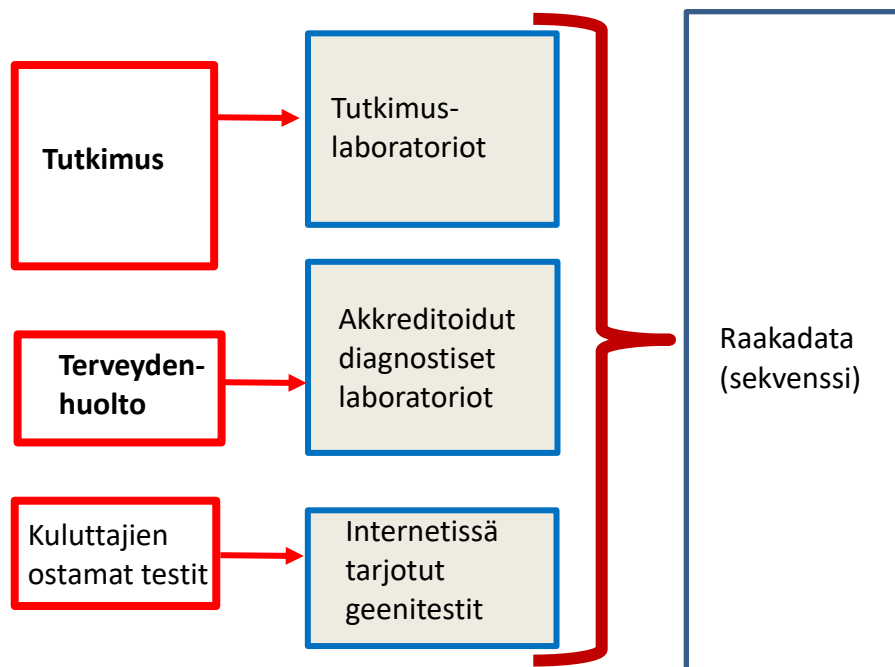
Perustelu tiivistelmän kohtiin 15-31.

Kansallisten genomitietokantojen perustamiseksi genomikeskukseen tulee perustaa alusta suomalaisen genomitiedon tallennusta ja käsittelyä varten. Kyseessä on varsin mittava tehtävä, sillä yhden sukupolven genomitiedon tallennuskoko on useita petata-vuja (10^{15}). Koska genomitiedon tallennuksen suunnitellaan olevan pysyvä, tallennus alustan tulee olla skaalautuva, joskin ajan myötä kehittyvät IT-alan ja genetiikan innovaatiot tulevat todennäköisesti tarjoamaan tähän uusia ratkaisuja. Tallennuksen

haastavuutta lisää siihen liittyvä korkean tason tietoturva vaatimus. Keskitetyllä tallennuksella saavutetaan tiedon pysyvyys, koska yksittäisten tutkimusprojektien päättyessä tietoa ei tarvitse hävittää. Kaikelle tiedolle voidaan tarjota myös yhtä korkea-asteinen tietoturva, jonka rakentaminen yhdelle alustalle on todennäköisesti edullisempaa kuin moniin. Genomitiedon tallennuksen ja käsittelyn arkkitehtuuri tulee rakentaa siten, että tietoturva voidaan taata mahdollisimman tehokkaasti myös tiedon siirroissa ja että tietoa voidaan joustavasti siirtää genomikeskukseen ja luovuttaa luvanvaraisiin tarkoituksiin.

Suomalaisten genomitietoa syntyy useilla eri tahoilla (kuva 2). Näitä tahoja ovat ainakin Biopankkitutkimus, itsenäiset tutkimusprojektit, julkinen ja yksityinen terveydenhuolto ja kuluttajien itsensä ostamat genomitutkimukset. Genomitieto tuotetaan vielä huomattavasti suuremmassa määrässä erilaisia laboratorioita eri puolilla maailmaa. Osa laboratorioista on tutkimuslaboratorioita, osa eri tavoin laatusertifioituja diagnostisia laboratorioita. Kun tahot, joiden kautta genomitietoa synnytetään ovat hyvin erilaisia ja niitä koskee eri lainsäädäntö ja tiedon hallintamenettely, tulee genomidatan siirto ohjeistaa siten, että mahdolliset eri lähteet on huomioitu.

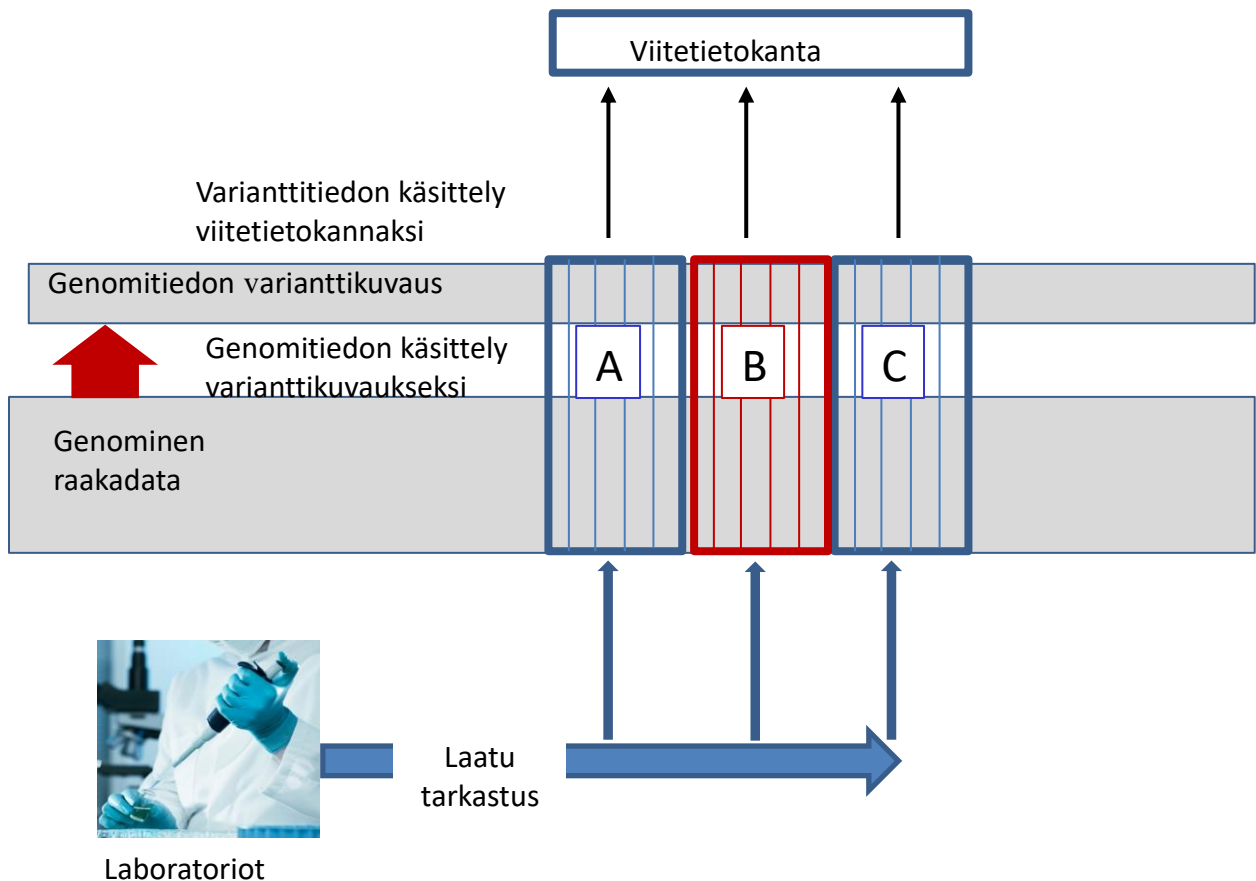
Kuva 2. Genomitietoa syntyy useita reittejä ja raakadata tuotetaan useissa laboratorioissa



Tieto genomikeskukseen tulisi kertymään useista lähteistä, mahdollisesti eri teknologioilla tuotettuna, joten sen laatu sekä virhelähteet ovat vaihtelevia. Siirtämällä suoraan tällaista sekvenssitietoa genomitietopankkiin, ei synny käyttökelpoista tietokantaa eikä se ole vertailukelpoinen muiden, ulkomaisten organisaatioiden genomitietokantoihin. Käyttökelpoisen genomitietopankin synnyttäminen eri puolilta tulevasta sekvenssidatasta edellyttää, että genomikeskuksella on raakadatan käsittelyä varten prosessi, jonka kautta sekvenssitieto siirtyy genomitietokantaan. Raakadatan käsittelyssä tulee käyttää kansainvälisesti hyväksyttyjä laatustandardeja ja korkeatasoisia genomidatan käsittelyyn kehitettyjä menetelmiä, joita tulee päivittää asianmukaisesti. Vain näin toimien on mahdollista rakentaa toimiva suomalainen genomitietokanta, joka voi kiinnostaa sekä tutkimusyhteisöä että esimerkiksi kansainvälistä lääketeollisuutta.

Tietokantaan siirrettävän tiedon tulee läpäistä laatukontrolli, jonka jälkeen raakadata tallennetaan genomikeskuksen alustalle. Genomikeskus määrittelee tietoaaineistojen kuvauksen, jonka tiedon tallentaja tuottaa omasta aineistostaan. Kullekin tiedon tuottajalle luodaan alusta genomitiedon tallennukseen, jossa on mahdollista tehdä omaan tietoon kohdistuvaa analysointia ja laskentaa. Oman dataan käsittelyyn ei luonnollisesti tarvita lupamenettelyä ja tiedon tuottaja määrittelee ne henkilöt, joilla on pääsy tuottajan omaan tietoon. Tiedon tuottajan etujen huomioimiseksi tulee pohtia mahdollisuutta siihen, että tietoa luovutetaan eteenpäin vain tietyn suoja-ajan, esimerkiksi 12 kk jälkeen.

Kuva 3. Genomitietokannat ja niiden suhde toisiinsa. Raakadata (sekvenssi) tallennetaan jokaisen tiedon tuottajan (A, B, C) omalle alustalle ja siitä muodostetaan varianttikuvaus. Varianttitiedosta muodostettava viitetietokanta on julkinen.



Raakadatasta genomikeskus tuottaa yhdenmukaisesti varianttikuvauksen (kuva 3), joka on se genomitiedon muoto, jota luovutetaan genomikeskuksesta eteenpäin. Varianttikuvaus on tiedosto, joka avulla voidaan kuvailla genomista ne kohdat eli variaatiot, jotka eroavat vertailugenomista. Koko tietokannan variaatiokuvauksista genomikeskus tuottaa edelleen viitetietokannan, joka sisältää tiedon kunkin varianttiin yleisyydestä suomalaisessa väestössä ja tiedon sen lääketieteellisestä merkityksestä, mikäli se on tiedossa. Viitetietokanta on anonyymi ja julkinen, eikä siitä voi yksittäistä henkilöä tunnistaa. Viitetietokannasta tulee mahdollisuuksien mukaan luoda yhteys kansainvälisiin viitetietokantoihin. Raakatieto on aina henkilötunnisteellista kun taas varianttikuvausta voidaan käyttää joko henkilötunnukseen yhdistettynä, koodattuna eli pseudonymisoituna tai anonymisoituna, jolloin tietoa ei voi yhdistää takaisin näytteen antaneeseen henkilöön.

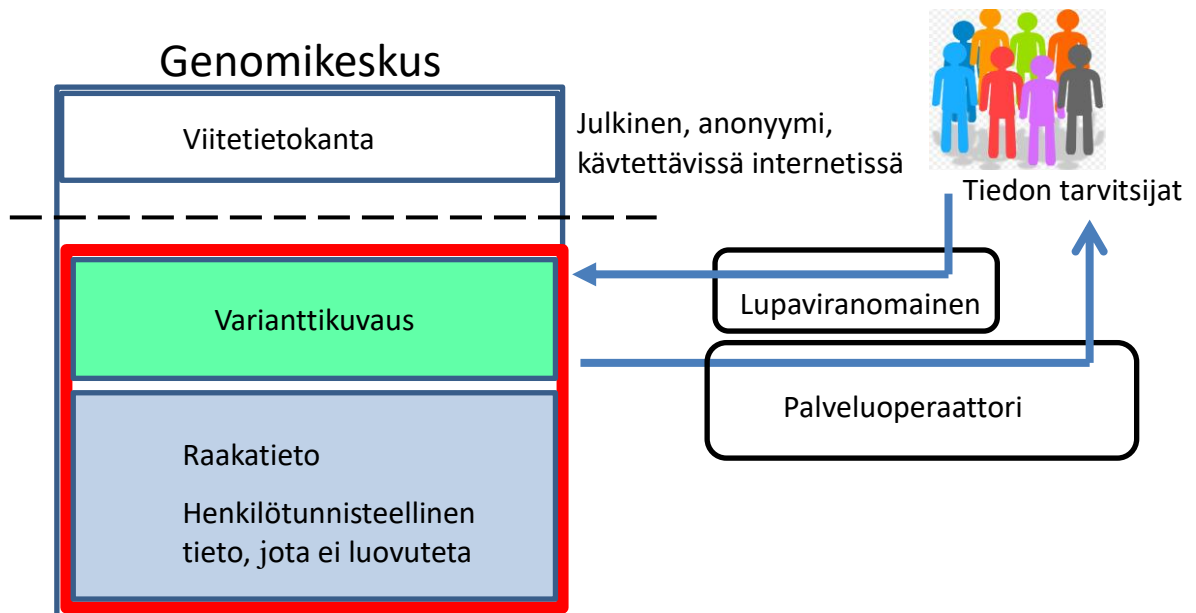
Genomikeskuksen perustamisvaiheessa se tulee tallentamaan genomista tietoa ituratutkimuksista eli perittyyn genomiin kohdistuvista tutkimuksista. Tarkoituksena on kuitenkin laajentaa tiedosto sisältämään syöpägenomiikka. Tulevaisuudessa on mahdollista, että myös muuta omiikkatietoa tallennetaan genomikeskukseen.

6.4 Tiedon luovuttaminen

Perustelu tiivistelmän kohtiin 32-35.

Genomikeskuksesta luovutetun tiedon käytön tulee kohdistua terveyttä edistäviin tarkoituksiin. Muun kuin tiedon tuottajan oman tiedon käyttö on luvanvaraista. (Kuva 4) Luvan tiedon luovutukseen antaa lupaviranomainen, jonne genomikeskuksen tulee ohjata tähän liittyvät kysymykset. Genomikeskus luovuttaa geneettisen tiedon palveluoperaattorin alustalle, jossa se voidaan yhdistää muuhun terveystietoon.

Kuva 4. Genomikeskuksen tietokannat ja tiedon luovutus. Viitetietokanta on julkinen ja vapaasti käytettävissä. Varianttikuvaus ja raakadata on tietoturvalisesttallennettu. Varianttikuvauksia luovutetaan lupaviranomisen luvalla tiedontarvitsijalle. Luovutus tapahtunee palveluoperaattorin alustalle.



Genomikeskuksella on kolme tietokantaa, viitetietokanta, variaatitietokanta ja raakati-
 tiedon sisältävä tietokanta. Viitetietokanta on julkinen, anonyymiä frekvenssitietoa si-
 sältävä, vapaasti internetissä käytettävissä oleva tietokanta, jonka käyttöön ei liity luo-
 vutus- tai lupamenettelyä. Raakadataa genomikeskus ei pääsääntöisesti luovuta,
 ellei siihen ole erityistä syytä.

Tiedon luovutus tulee pääsääntöisesti kohdistumaan varianttikuvaukseen, jonka luo-
 vutus on luvanvaraista ja tieto voi olla henkilötunnisteellista, pseudonymisoitua (koo-
 dattua tietoa) tai anonymisoitua tietoa.

Taulukko 2. Genomitietokannat

Tietokanta	Tunnisteellisuus	Käyttötavat
Raakadata	Tunnisteellista	Tuottajan vapaaasti käytettävissä Ei luovuteta
Varianttikuvauk	Tunnisteellista	Lupaviranomaisen lupa
Viitetietokanta	Anonymisoitu, ei tunnistavaa	Julkinen, vapaasti käytettävissä

6.5 Asiantuntijapalvelut

Perustelu tiivistelmän kohtiin 36-43.

Genomikeskuksen tulee kehittyä luotettavaksi ja asiantuntevaksi genomilääketieteen osaamiskeskukseksi suomalaiselle terveydenhuollolle. Geneettisten tutkimusten suuri määrä ja lisääntyvien genomisten tutkimusten ominaisuudet edellyttävät terveydenhuollon ohjeistusta. Genomikeskuksen toiminnan perustuessa monelta osin väestön tallennettuihin genomitietoihin, on tärkeää, että genomikeskus palvelee myös väestöä suoraan.

Genetiikan nopean kehityksen seurauksena on syntynyt tarve erilaisten geneettisten tutkimusten tekemiseen terveydenhuollon kaikilla tasoilla. Tutkimuksia tarjoavat eri laboratoriot hiukan erilaisina ja yksittäisen taudin geneettistä tutkimusta voi tarjota pelkästään Euroopassa yli 50 eri laboratoriota. Näin ollen tarvitaan ohjeistusta siihen milloin tutkimukset, erityisesti genomilajuiset tutkimukset, joihin liittyy muitakin haasteellisia ominaisuuksia, ovat indisoituja. Tähän tarvitaan geneettisen diagnostiikkaan ja sairauksien geneettiseen taustaan erityisesti perehtyneitä asiantuntijoita, sillä jokaisen lääkärin ei ole mahdollista ylläpitää osaamista tutkimusten ja laboratorioiden vallinnassa. Tarve ohjeistukseen on jo tunnustettu monilla tahoilla terveydenhuollossa. Nykyisin ohjeistusta pyydetään eri yliopistosairaaloiden kliinisen genetiikan yksiköistä. Genomikeskuksen tehtävän tulee olla ohjeistava, mutta sen ei pidä tehdä terveydenhuollolle kuuluvia tehtäviä tai ottaa kantaa yksittäisten potilaiden ongelmiin.

Genomisten tutkimusten ominaisuus verrattuna tiettyhin geeneihin kohdistuvaan tutkimukseen on mahdollisuus tunnistaa sairauden aiheuttavia, patogeenisiä muutoksia missä tahansa geenissä. Tästä seuraa tutkimusten diagnostinen tehokkuus, mutta samalla sekundaarilöydösten riski eli riski löytää potilaan sairauteen liittymätön, mutta hänen terveytensä kannalta merkittävä muutos. Tällainen voi olla esimerkiksi korkean syöpäriskin aiheuttava patogeeninen muutos. Kansainvälisiä suosituksia on siitä, millaisia sekundaarilöydöksiä pitäisi potilaille raportoida, mutta Suomessa ei ole sovittua käytäntöä siitä, mitä sekundaarilöydöksiä pitäisi potilaille informoida, eikä miten tämä tapahtuu. Lisäksi tulisi kehittää suomalaiseen terveydenhuoltoon sopivat käytännöt suostumuksista ja miten niitä käytetään laajojen genomisten tutkimusten yhteydessä esimerkiksi sen hallinnoimiseksi, millaisia löydöksiä henkilö itse haluaa itselleen raportoitavan.

Genomikeskuksen tulisi profiloitua myös väestöä palvelevaksi genomilääketieteen asiantuntijaksi. Genomikeskuksen tulee luoda verkkoon väestölle suunnattua tietoa ihmisen perimästä ja sen merkityksestä henkilön terveydelle ja hyvinvoinnille. Tietoa

tulisi olla tarjolla suomen-, ruotsin- ja englanninkielisenä. Palvelua ja tietoa tulisi tarjota myös muuten kuin verkossa, esimerkiksi puhelinpalvelun kautta. Tällaista palvelua voi ylläpitää asiantuntijatuella esimerkiksi perinnöllisyyshoitaja, joka pystyy ohjaamaan tietoa tarvitsevia eteenpäin sinne, missä heidän ongelmiaan voidaan ratkaista.

Genomikeskuksen tehtävä ei ole tarjota tutkintoon johtavaa koulutusta. Genomilääketieteen asiantuntijaorganisaationa sen tulisi kuitenkin osallistua genetiikan alan koulutuksen suunnitteluun ja osallistua sen toteuttamiseen koulutusorganisaatioissa ilmevä tarpeen mukaan.

6.6 Genomikeskuksen hallinto ja henkilöstö

Perustelu tiivistelmän kohtiin 44-54.

Riippumatta genomikeskuksen sijainnista Sosiaali- ja terveysministeriön hallinnon alalla, genomikeskuksen tulee fyysisesti sijaita toimintaympäristössä, jossa sen asiantuntijoilla on mahdollisuus säännölliseen vuorovaikutukseen muiden genomilääketieteen ja -tutkimuksen asiantuntijoiden kanssa. Genomikeskusta ei pidä eristää genomilääketieteestä, vaan sen pitää sijaita ympäristössä, jossa genomilääketiedettä harjoitetaan. Tällöin genomikeskuksen asiantuntijat ovat tietoisia toimintaympäristössä tapahtuvista muutoksista ja voivat nopeasti niihin reagoida.

Genomikeskuksella tulee olla johtaja, joka omaa riittävän asiantuntemuksen genomilääketieteessä ja on akateemisella uralla saavuttanut dosentin arvon. Johtajan tukena tulee olla riittävä hallinnon tehtävissä avustava henkilöstö. Genomikeskuksen hallinnossa tulisi olla myös juridista osaamista erilaisten juridisten kysymysten ratkaisemiseksi, joita ainakin toiminnan alkuvuosina tulee varmasti ilmenemään.

Genomikeskus muodostuu kahdesta yksiköstä, genomipalveluyksikkö ja asiantuntijapalveluiden yksikkö, joilla on vastuuasiantuntija ja vastaavasti pätevätyt henkilöstö. Genomipalveluyksikössä akateemisen henkilöstön koulutus pohja voi olla vaihteleva, kuten biologi-geneetikko, sairaalageneetikko, bioinformaatikko tai vastaavan koulutuksen omaava henkilö, lääkäri, insinööri tai IT-alan ammattilainen. Genomipalveluyksikön toiminta edellyttää henkilöstön palkkaamista genomikeskukseen. Asiantuntijapalveluyksikön tehtävät edellyttävät, että yksikössä on perinnöllisyyslääketieteen erikoisalan osaamista. Terveystenhuoltoalan ohjaamiseksi ei kaikkia tarvittavia asiantuntijoita pidä palkata genomikeskukseen, vaan keskuksen tulee käyttää ulkopuolisia asiantuntijoita. Genomikeskuksella tulisi olla 15-20 pysyvää nimettyä asiantuntijaa, johon genomikeskus voi olla yhteydessä ko. asiantuntijuutta koskeissa kysymyksissä. Asiantuntijoita nimetessä olisi hyödyllistä huomioida lääketieteen erikoisalajat ja genetiikan

alan tieteellisen tutkimuksen edustavuus. Lisäksi genomikeskuksen tulee koota asiantuntijaryhmiä valmistelevaan ohjeistusta ja suosituksia huomioiden mahdollisimman hyvin myös alueellinen edustavuus. Henkilöstön määrää tulee riittävän usein arvioida suhteessa genomikeskuksen toiminnan kehittymiseen.

Genomikeskukselle tulee perustaa asiakasraati, joka osallistuu keskuksen toiminnan kehittämiseen. Asiakasraadissa tulee olla edustettuna terveydenhuolto, tutkimus, innovaatio- ja liiketoiminta sekä väestö.

6.7 Genomikeskuksen rahoitus ja ansaintamallit

Perustelu tiivistelmän kohtiin 55-57.

Jos genomikeskukselle suunnitellaan viranomaistehtäviä, sen rahoitus tulee perustamisvaiheessa turvata seuraavan 10 vuoden ajaksi. Tämä rahoitus voisi tulla suoraan budjettimomentilta. Esimerkiksi Britanniassa Department of Health on perustanut kokonaan itsensä omistaman ja rahoittaman Genomics England -yhtiön kehittämään genomilääketiedettä. Vaihtoehtoisesti julkinen rahoitus voisi tulla myös perustettavilta maakunnilta kapitaatiopohjaisesti. Perustelu maakuntien kautta tulevalle rahoitukselle on, että maakuntien järjestämä terveydenhuolto tulee keskeisesti hyötymään genomikeskuksen toiminnasta. Tällöin terveydenhuollolle tuotetuista asiantuntijapalveluista ei laskutettaisi erikseen.

Genomikeskuksen tulee voida laskuttaa tuottamistaan genomitietopalveluista. Mikäli genomikeskus laskuttaa genomitiedon tallennuksesta, tulee kustannusten olla tiedon tuottajalle merkittävästi vähäisemmät kuin tuottajan itsensä järjestämä tallennus. Mikäli tiedon tallennus genomikeskukseen on vapaaehtoista, voisi tallennuksesta laskuttaminen vaarantaa tietokannan syntymistä, kun tiedon tuottajat tallentaisivat genomitiedon toisaalle. Muista kuin tallennukseen liittyvistä genomitietopalveluista genomikeskuksen tulisi laskuttaa. Tarvittaessa laskutus voisi tapahtua joko suoraan genomikeskuksesta tai biopankin, lupaviranomaisen tai palveluoperaattorin kautta. Laskutuksen liittyvä ongelma on luovutetun tiedon arvon määrittäminen luovutushetkellä, jolloin se ei välttämättä ole tiedossa. Mikäli genomipalveluista laskutetaan esimerkiksi tuntipalkkiopohjaisesti, tulee harkita mahdollisuutta jonkinlaisen rojaltin perimiseen, jos tiedon avulla saatu tuotto on merkittävä. Tällöinkin palautus tulisi genomikeskukselle vasta toissijaisesti ensisijaisen laskuttajan kautta.

6.8 Genomitiedon tallennus genomikeskukseen, vapaaehtoista vai säädeltyä?

Tärkeä geenitestauksia koskeva, kantava periaate on henkilön autonomia suhteessa geneettisen tiedon synnyttämiseen. Jos genomitiedon tallennus kansalliseen ja mahdollisimman turvalliseen tietokantaan on yleinen käytäntö, ei tallennus sinänsä vaatine erillistä suostumusta. Geneettisen tiedon säilyttämisestä ei erityisesti säädetä muuten kuin terveydenhuollon dokumentaatiosta ja laboratoriotutkimuksista yleensä ja perinnöllisyyslääketieteen sairaskertomustiedosta, joka on pysyvästi säilytettävää. Tieteellisessä tutkimuksessa syntyneestä tiedosta on edellytetty, että tieto hävitetään tutkimuksen päättyessä, mutta biopankkitutkimuksessa tieto tallennetaan, vaikka tiedon tuottanut tutkimus oliskin päättynyt.

Genomitiedon siirtäminen eri organisaatioista genomikeskukseen tulee ohjeistaa kattavasti. Genomikeskuksen toiminnan kannalta on aivan keskeistä, siirretäänkö eri organisaatioissa syntyvä genomitieto genomikeskukseen tallennettavaksi. Mikäli näin ei tapahdu, menetetään laajan homogeenisen tietoaineiston tuoma etu ja tieto on hajautettuna erilaisissa tietokannoissa. Mikäli terveydenhuollossa tuotettu tieto edellytetään tallennettavaksi genomikeskukseen, saataisiin terveydenhuollossa yhteneväinen menettely, mahdollisimman kattava tietoturva ja pysyvä tallennus. Mikäli tälle menettelylle tarvitaan säädöspohja, se tulee huomioida genomilaissa.

Tieteellisen tutkimuksen tilanne on monisyysempi. Ensisijaisesti tiedon tallennus ja tietoaalusta tulee rakentaa niin edulliseksi ja toimivaksi, että se on riittävä motivaatio tiedon tallennukseen genomikeskukseen. Jos tallennus kuitenkin on vapaaehtoista, kuten tähän saakka on suunniteltu, päättävätkö yksittäiset tutkimusryhmät tallennuksesta itsenäisesti, tullaanko päätökset tekemään organisaatioiden tasolla vai voisivatko tutkimuksen rahoittajat edellyttää tutkimustiedon tallennusta genomikeskukseen? Erityisen tärkeää on biopankkitutkimuksessa syntyvän tiedon tallennus genomikeskukseen, koska lähivuosina suuri osa suomalaisesta genomitiedosta tuotetaan biopankkitutkimuksessa. Mikäli vain pieni osa suomalaisesta genomitiedosta jäisi yhteisen tietokannan ulkopuolelle, ei siitä syntyisi suurta vahinkoa. Kokonaisuuden kannalta ratkaisevaa kuitenkin on, että tallennusta kohtaan syntyisi positiivinen asenne siten, että tallennus kansalliseen keskukseen nähtäisiin merkittävä etuna eikä uhkana. Etuna tutkijoille olisi edullisuuden ohella valmiiksi rakennettu tietoturallinen arkkitehtuuri, tietokantojen ylläpito ja mahdollisesti genomikeskuksesta ostettavissa oleva bioinformatiikkaosaaminen. Uhkina voidaan nähdä kyvyttömyys hallinnoida oman tutkimusaineiston käyttöä, aineistosta saatavien hyötyjen valuminen alkuperäisen tutkimusryhmän ulkopuolelle, julkaisujen ulkopuolelle jääminen, rahallisten hyötyjen kohdistuminen liiaksi genomikeskukselle ja oman tutkimuksen kanssa päällekkäisten tutkimusten kohdistuminen omaan aineistoon. Näihin mahdollisiin uhkiin tulee proaktiivisesti tarjota

ratkaisu ja suunnitella genomikeskuksen toiminta siten, että se nähdään tutkimusta tukevana ja edistävänä, huomattavasti entistä parempia tutkimusmahdollisuuksia tarjoavana toimijana, kuten tarkoitus on.

7 Sanasto

Termi	Selitys
annotaatio	Genomitietokantojen yhteydessä merkitsee yleensä tietyssä genomien kohdassa sijaitsevan variaation ominaisuuksien ja vaikutuksen kuvaamista. Annotaatio tapahtuu osana genomisekvenssin variaatioiden analyysiä.
DNA	Deoksiribonukleiinihappo, molekyyli, johon perimän informaatio on pakattu kaksoiskierteisenä juosteena.
DNA sekvensointi	DNA:n nukleotidi- eli emäsjärjestyksen määrittäminen. Nukleotideja on neljä määräytyen emäsosan mukaan: adeniini, guaniini, sytosiini tai tyymiini
eksomi	Kaikki perimän proteiineja koodittavat geenit. Muodostaa alle 1.5 % ihmisen koko perimästä.
farmakogeneetiikka	Geneettisen tiedon hyödyntäminen lääkevasteen määrittämisessä. Lääkeaineiden vaikutuksia säätelevät perimän variaatiot määrittävät yksilön vastetta lääkähoidolle ja haittavaikutusten todennäköisyyttä
geneettinen tieto	Henkilön biologisesta näytteestä erilaisilla genetiikan tutkimusmenetelmillä saatu tieto kyseisen henkilön perimästä, esimerkiksi geenitestin tulos.
geeni	Perimän molekyylitason yksikkö, perinnöllistä ominaisuutta ohjaava DNA- jakso, joka sisältää tiedon valkuaisaineen tai RNA- molekyylin rakenteesta. Ihmisellä on noin 23 000 geeniä.
geeniekspressio	Geenin ilmentyminen eli tietyn geenin koodaaman proteiinin esiintyminen esimerkiksi kudoksessa.

geenipaneeli	Tietyn sairauden tai oireen geneettinen tutkimus, jossa tutkitaan useita kymmeniä tai satoja geenejä yhtä aikaa.
geenitesti	Laboratoriotutkimus, jossa analysoidaan DNA:n rakennetta yhden geenin tai muutamien geenien tasolla. Arkikielessä myös yleisnimitys erilaisille geneettisille tutkimuksille.
genetiikka	Lajien perimää ja sen muutosten merkitystä tutkiva tieteenala, joka jaetaan useisiin osa-alueisiin tutkimuskohteiden ja -menetelmien perusteella. Lääketieteellinen genetiikka tutkii ihmisen perimän muutosten yhteyttä sairauksien syntyyn.
genomi	Perimä. Yksilön koko perimäaineksen muodostama kokonaisuus, joka ohjaa elimistön rakentumista sikiökaudella ja sen toimintaa koko elämän aikana.
genomiikka	Genomin rakenteen ja toiminnan laajojen kokonaisuuksien tutkimus
genotyyppi	Yksilön geneettinen rakenne. Tarkoittaa myös tietyn geeniparin geenien rakennetta tai useiden tutkittujen genomin variaatioiden kokonaisuutta
genotyypaus	Yksilön perimän tutkiminen analysoimalla suuri määrä, esimerkiksi 800 000 tunnettua genomin variaatiota. Variaatioiden väliin jäävä DNA:n rakenne voidaan ennustaa imputoimalla.
imputointi	Genotyypaustutkimuksissa käytetty menetelmä, jossa tunnettujen variaatioiden esiintymisen perusteella voidaan ennustaa aiempaan tietoon perustuen kahden tutkitun variaation väliin jäävän DNA:n rakenne sitä erikseen tutkimatta
innovaatio-oekosys-teemi	tässä yhteydessä: biopankkien, genomikeskuksen, syöpäkeskusten ja sote-tiedon toissijaisen käytössä tarvittavien tieto- ja tietotekniikkapalvelujen muodostama järjestelmä, joka palvelee kaikkia tiedon hyödyntäjiä

koko genomin sekvensointi	Koko perimän emäsjärjestysksen määrittäminen. <i>(whole genome sequencing, WGS)</i>
kromosomi	DNA on solun tumassa pakattu kromosomeihin, joita ihmisellä on 46.
nukleotidi	DNA:n rakenneyksikkö (koostuu kolmesta osasta: sokeri-, fosfaatti- ja emäs). Ihmisen perimä sisältää noin kolme miljardia emäsparia.
omiikka	Koko perimän (genomiikka), kaikkien proteiinien (proteomiikka), tai esimerkiksi aineenvaihdunnan kokonaisuus (metabolomiikka) määritettynä solun, kudoksen tai yksilön tasolla
yksilöllistetty lääketiede	Lääketieteellisen hoidon ja ennaltaehkäisyn suunnittelu tai riskin määrittäminen yksilöllisiin ominaisuuksiin, kuten perityn perimän tai syöpäkudoksen perimän muutoksiin perustuen. <i>(personalized medicine)</i>
referenssi-genomi	Tunnettu genomin nukleotidirakenne, johon kulloinkin tutkittavan perimän rakennetta verrataan
RNA	Ribonukleiinihappo. Yksijuosteinen molekyyli joka mm. välittää DNA:han varastoidun tiedon proteiinirakenteesta (lähetä-RNA). RNA-molekyyliä on useita erilaisia.
SNP	Yhden emäksen variaatio perimässä. Paikasta ja luonteesta riippuen yhden emäksen variaatio voi aiheuttaa vaikean perinnöllisen sairauden tai olla täysin harmiton.
syöpägenetiikka	Syövän kehittymistä säätelevien perimän variaatioiden tutkiminen ja käyttö esimerkiksi syövän diagnostiikassa, luokittelussa, kohdennetun hoidon valinnassa tai syöpäpotilaan seurannassa

varianttikuvaus	Yksilön genomissa tunnistettujen variaatioiden kokonaisuus
viitetietokanta	Referenssitietokanta. Tietokanta, joka sisältää tunnetun tiedon ihmisen perimän variaatioista, niiden yleisyydestä väestötasolla ja niiden merkityksestä

